



本欄由香港大學李嘉誠醫學院
獨家為本報撰寫，逢周四刊登。



每一位準媽媽都希望肚子裏的寶寶發育正常，而定期進行產前檢查就是了解胎兒生長情況的最好方法，不少胎兒發育問題、先天缺陷或疾病，都能透過產前檢查發現，以便及早治療或處理。

產前胎兒 發育異常診斷及 唐氏綜合症篩查

胎兒發育異常

胎兒的先天發育異常是指身體結構（如先天性心臟病、兔唇裂顎）、染色體（如唐氏綜合症）、遺傳基因（如重型地中海貧血病）和其他種類（如病毒性感染）的缺陷，每 100 個胎兒中約有 3 個會出現這些問題。

年齡較大、家族有遺傳病史、曾誕下不正常嬰兒、患糖尿病、濫用藥物、受輻射影響的孕婦，胎兒發育異常的機會較高，這類高危一族需接受進一步的診斷。

產前診斷

醫生會為高危孕婦進行一系列的檢查，如超聲波檢查、羊膜穿刺、絨毛膜活檢、臍帶穿刺、磁力共振影像等。非侵入性的超聲波檢查可在懷孕不同時期診斷各種問題：

- **11-14周：** 量度胎兒的頸皮厚度，有助診斷唐氏綜合症。
- **20周：** 觀察胎兒的生長及身體結構，可發現部分胎兒畸形，如先天無腦無脊髓畸形、腦水腫、先天性心臟病、橫膈膜疝、前腹缺損和腎積水。
- **32周：** 觀察胎兒有否出現高危風險。
- **任何時期：** 觀察胎兒的生長及身體結構，並可檢查孕婦的子宮大小與懷孕周期是否配合。

三維、四維超聲波

二維超聲波最常用於產前檢查，能提供一個平面影像，多普勒超聲波掃描更可顯示臍帶及大腦內血液流動情況。而三維超聲波提供的影像是靜態的，它可同時顯示胎兒的三個平面影像，還可掃描胎兒的骨骼。至於四維超聲波則可連續顯示三維超聲波的掃描影像。

入侵性檢查

羊膜穿刺、絨毛膜活檢和臍帶穿刺均屬入侵性檢查。羊膜穿刺是在超聲波的監察下，進入胎兒羊膜內抽取羊水進行化驗，通常於懷孕 16 至 20 周之間進行，接受檢查的孕婦有 0.5% 的流產風險。至於絨毛膜活檢則是抽取胎盤組織化驗。

上述兩種方法只能檢查胎兒的染色體及遺傳基因，而臍帶穿刺就可抽取胎兒的血液作化驗，以確定胎兒的血紅素水平，有助診斷胎兒貧血，孕婦流產風險約為 2%。

產前介入

若胎兒不幸出現發育異常問題，人工流產也不是唯一的選擇，部分畸形問題可在產前處理。舉例說，胎兒若出現肺積水，可利用導管將肺部的液體引流到羊水中，防止肺部萎縮；雙胎輸血症可利用激光技術治療。

如果產前介入未能解決問題，而孕婦又決定繼續懷孕，便應選擇在有新生嬰兒急救設施的醫院生產。

唐氏綜合症可致多種健康問題

唐氏綜合症是其中一種可透過產前篩查發現的先天缺陷。據統計，每一萬名初生嬰兒中，約有 15 名患唐氏綜合症，推算香港每年有近百名唐氏綜合症嬰兒出生。

一般人共有 23 對染色體，但唐氏綜合症患者則多了一條第 21 號染色體。早於六十年代，醫學界已經可以從羊水中驗出胎兒細胞的染色體，診斷胎兒是否患有唐氏綜合症。在產前驗出唐氏綜合症可讓父母考慮是否有能力照顧孩子。如無能力照顧的話，也可考慮人工流產或安排領養。

唐氏綜合症患者有一定的外貌特徵，包括眼角輕微向上、鼻扁、眼瞼較厚、四肢短小等。患者的平均智商為 50，屬中度智障；大部分患者最少一隻耳朵的聽力較差。

其他可能出現的健康問題還包括先天性心臟病、甲狀腺功能不足、腸道不正常、癲癇症、睡眠窒息症、肌肉張力不足而影響四肢活動、吞嚥和說話能力等。約一至兩成嚴重病人只可活到 4 至 5 歲，其餘病人一般可活到 50 歲或以上。

唐氏綜合症暫時未能完全治愈，但學前訓練、物理治療、社會和家庭支持均有助改善病人的生活質素。

綜合檢驗

唐氏綜合症是無法預防的，但該症與產婦的年齡有關，母親年齡愈大，胎兒患病的機會也愈高。除了孕婦的年齡外，為孕婦驗血及檢查胎兒的頸皮厚度也能幫助診斷。不過這兩種非入侵性檢查不能百分之百確診唐氏綜合症，但結合不同指標作篩選，可找出小部分真正高危的孕婦，才進一步作入侵性檢驗。這種篩查方法既能盡量減低流產的風險，亦能找出更多的唐氏綜合症胎兒。

